

Opis choroby *

Definicja

Rzadki ciężki złożony niedobór odporności T-B+, charakteryzujący się znacznie zmniejszoną liczbą komórek T i prawidłową lub zwiększoną liczbą komórek B i NK. Objawy kliniczne pojawiają się zwykle w okresie niemowlęcym i obejmują nawracające infekcje, brak prawidłowego rozwoju, gorączkę, biegunkę i zapalenie skóry.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

T-B+ SCID due to IL-7Ralpha deficiency

T-B+ SCID z powodu niedoboru IL-7Ralfa

Kod ORPHA

169154

Kod OMIM

608971

Kod ICD10

D81.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet